

UNIVERSIDAD NACIONAL JOSÉ FAUSTINO SÁNCHEZ CARRIÓN

Facultad de Medicina Humana

Escuela Profesional de Medicina Humana



GENÉTICA Y EMBRIOLOGÍA MÉDICA

Monografía:

Aplicación de la inteligencia artificial en el diagnóstico y tratamiento
de síndromes genéticos

Presentado por:

LÓPEZ AGUEDO, MILAGROS RUBÍ

Docente:

DR. DARIO VÁSQUEZ ESTELA

Ciclo:

III

HUACHO-2025

**Aplicación de la inteligencia artificial en el diagnóstico y tratamiento de síndromes
genéticos**

Índice

Introducción.....	4
Objetivos.....	4
Marco teórico.....	6
4.1 Conceptos básicos de genética médica y síndromes genéticos	6
4.2 Inteligencia artificial en medicina	6
4.3 Aplicación de la IA en el diagnóstico genético	7
Ejemplo clínico: diagnóstico asistido por IA en síndrome de Williams	
Tabla comparativa: diagnóstico tradicional vs. IA	
4.4 Beneficios de la IA en genética médica.....	8
4.5 Desafíos, riesgos y limitaciones	9
4.6 Rol del profesional de salud	9
Conclusiones.....	11
Bibliografía.....	12
Anexos	14
Anexo A. Figura A1. Visualización del sistema GestaltMatcher	14
Anexo B. Figura B1. Interfaz PEDIA Phase II en Face2Gene	14
Anexo C. Figura C1. Arquitectura DeepGestalt.....	15
Anexo D. Figura D1. Retroalimentación en SRS y PWS por Face2Gene	16

Introducción

Desde el nacimiento, cada ser humano ofrece señales únicas sobre su salud y desarrollo. Datos clínicos básicos como el peso, la talla o el perímetro cefálico pueden aportar información valiosa para detectar trastornos genéticos en etapas muy tempranas. Sin embargo, estos indicadores a menudo son subestimados en la práctica clínica diaria debido a la limitada capacidad humana para identificar patrones sutiles y complejos.

En este contexto, la inteligencia artificial (IA) ha comenzado a desempeñar un papel crucial. Tecnologías como el aprendizaje automático permiten analizar grandes volúmenes de datos clínicos y genéticos para reconocer señales que podrían pasar desapercibidas en una evaluación médica convencional. Su implementación en el área neonatal busca acelerar el diagnóstico de síndromes genéticos, ofreciendo evaluaciones más precisas, rápidas y adaptadas a cada paciente.

Este enfoque no solo mejora el pronóstico clínico, sino que también brinda a las familias una oportunidad para adaptarse emocional y socialmente desde el inicio. Así, la integración de la IA en la genética médica representa un paso hacia una medicina más preventiva, personalizada y humana, centrada en las necesidades individuales desde el primer día de vida.

Objetivos

Objetivo general

- Conocer los sistemas que usa la inteligencia artificial para predecir enfermedades genéticas en recién nacidos.

Objetivos específicos

- Analizar indicadores clínicos básicos (peso, talla, tamaño de la cabeza, etc.) e identificar patrones que no pueden detectarse en las evaluaciones médicas habituales.

- Explicar el uso de la inteligencia artificial que en la actualidad monitoriza la salud de los pacientes al instante, y los sistemas que ayudan a leer y entender los historiales médicos.
- Identificar los conocimientos y actitudes que necesitan los médicos y otros profesionales de la salud para usar correctamente la inteligencia artificial.

Marco teórico

4.1 Conceptos básicos de genética médica y síndromes genéticos

La genética médica estudia cómo las variaciones en el ADN influyen en la salud humana. Los síndromes genéticos son condiciones clínicas causadas por alteraciones en uno o varios genes, o en la estructura o número de los cromosomas. Estas alteraciones afectan múltiples sistemas del organismo y se manifiestan mediante características físicas, cognitivas y conductuales particulares (Medicina y Salud Pública, 2021).

Los síndromes genéticos pueden clasificarse en tres grupos principales: monogénicos (mutaciones en un solo gen), cromosómicos (como trisomías o deleciones estructurales) y multifactoriales, resultado de la interacción entre genes y ambiente (FEDER, s.f.).

El diagnóstico tradicional depende de la evaluación clínica, estudios de imagen y pruebas genéticas como el cariotipo o técnicas de hibridación, lo que a veces retrasa su identificación en etapas tempranas (Jiménez, 2024).

4.2 Inteligencia artificial en medicina

La inteligencia artificial (IA) ha comenzado a transformar la medicina mediante algoritmos capaces de analizar grandes volúmenes de datos para identificar patrones complejos (Aipocrates, 2024). En especial, las técnicas de aprendizaje automático y aprendizaje profundo (*deep learning*) permiten detectar relaciones entre variables clínicas, síntomas o datos genéticos que podrían pasar desapercibidas para el ojo humano.

Actualmente, la IA se utiliza para mejorar diagnósticos por imagen, predecir riesgos cardiovasculares o metabólicos, analizar historias clínicas electrónicas y asistir en la toma de decisiones terapéuticas. Estas tecnologías procesan datos estructurados y no estructurados con rapidez y precisión (Jiménez, 2024).

4.3 Aplicación de la IA en el diagnóstico genético

Una de las aplicaciones más relevantes de la IA es en el diagnóstico precoz de síndromes genéticos. Plataformas como Face2Gene y DeepGestalt usan algoritmos entrenados con miles de imágenes para reconocer rasgos faciales sutiles asociados a alteraciones genéticas específicas (Aipocrates, 2024).

Estas herramientas combinan el análisis morfológico con datos clínicos como peso, talla, perímetro cefálico y antecedentes familiares, lo que permite una evaluación no invasiva desde etapas neonatales (Medicina y Salud Pública, 2021). Además, algunas IA pueden sugerir diagnósticos diferenciales e incluso priorizar pruebas genéticas según el fenotipo observado (Jiménez, 2024).

Ejemplo clínico: Diagnóstico asistido por IA en síndrome de Williams

Durante una evaluación pediátrica de rutina, una niña de 2 años fue referida por retraso en el desarrollo psicomotor, estenosis aórtica leve detectada por ecocardiografía y rasgos faciales inusuales (frente amplia, labios gruesos, nariz corta y punta hacia arriba).

Dado que los hallazgos físicos eran sutiles y el acceso a un genetista clínico no era inmediato, el médico utilizó la herramienta Face2Gene para realizar una evaluación fenotípica asistida por inteligencia artificial. Se tomó una fotografía facial estandarizada de la paciente y se subió a la plataforma, que analizó los rasgos y sugirió como diagnóstico probable el síndrome de Williams con alta puntuación de coincidencia.

Con esta orientación, se solicitó un estudio genético por hibridación genómica (FISH), que confirmó una deleción en el cromosoma 7q11.23, característica del síndrome. El uso temprano de la IA permitió reducir el tiempo diagnóstico, iniciar intervenciones terapéuticas y brindar consejería genética a los padres en una etapa crítica del desarrollo (Medicina y Salud Pública, 2021; Aipocrates, 2024).

Tabla 1***Comparación entre diagnóstico tradicional e inteligencia artificial***

Diagnóstico tradicional	Diagnóstico asistido por IA
Depende del juicio clínico y experiencia del profesional	Asiste con algoritmos entrenados en grandes volúmenes de datos
Tiempo prolongado para detectar síndromes poco comunes	Detección rápida de patrones fenotípicos y clínicos
Mayor riesgo de omitir signos sutiles	Reconocimiento automatizado de características faciales
Evaluación basada en examen físico e historial médico	Integra datos clínicos, fenotípicos e imagen facial para sugerir síndromes

4.4 Beneficios de la IA en genética médica

El uso de la IA en genética médica ofrece beneficios notables:

- Diagnóstico precoz, incluso antes de que aparezcan manifestaciones clínicas evidentes.

- Mayor precisión diagnóstica, gracias a la integración de datos fenotípicos, clínicos y genéticos (Aipocrates, 2024).

- Accesibilidad: en zonas con pocos especialistas, la IA puede servir como apoyo diagnóstico.

- Reducción de procedimientos invasivos, pues algunas plataformas solo requieren una fotografía del rostro.

- Personalización del tratamiento, al vincular perfiles genómicos con terapias específicas (Jiménez, 2024).

Estas ventajas reflejan el potencial de la IA para transformar la medicina genética hacia un enfoque más preventivo, eficiente y centrado en el paciente (Medicina y Salud Pública, 2021).

4.5 Desafíos, riesgos y limitaciones

A pesar de los avances prometedores, la implementación de la inteligencia artificial en genética médica plantea importantes desafíos éticos, técnicos y profesionales. Estas barreras deben ser consideradas para garantizar un uso responsable y efectivo de estas tecnologías.

- **Sesgo algorítmico:** si los modelos se entrenan con datos no representativos, pueden generar errores diagnósticos en poblaciones diversas.
- **Privacidad de los datos:** el uso de imágenes faciales y perfiles genómicos exige una protección estricta para evitar usos indebidos o accesos no autorizados (Aipocrates, 2024).
- **Falta de regulación sanitaria:** muchas herramientas basadas en IA aún no cuentan con aprobación formal por parte de organismos reguladores.
- **Resistencia del personal de salud:** algunos profesionales expresan desconfianza hacia los sistemas automatizados o no poseen la formación necesaria para interpretarlos (Jiménez, 2024).
- **Consentimiento informado:** es esencial que los pacientes o sus representantes legales comprendan y autoricen el uso de sus datos personales, especialmente cuando se trata de imágenes faciales o secuencias genéticas (Medicina y Salud Pública, 2021).

Estos factores resaltan la importancia de acompañar el desarrollo tecnológico con marcos éticos sólidos, políticas públicas claras y educación continua para profesionales de la salud.

4.6 Rol del profesional de salud

En un entorno médico cada vez más digitalizado, el papel del profesional de la salud no se reduce, sino que se transforma. La inteligencia artificial no busca reemplazar al médico, sino complementar su labor clínica con herramientas de apoyo que mejoren la toma de decisiones.

- **Desarrollo de competencias digitales:** los médicos deben adquirir habilidades que les permitan comprender e interpretar los datos generados por sistemas de IA.
- **Validación clínica:** los profesionales deben mantener un juicio crítico para confirmar los hallazgos sugeridos por los algoritmos.
- **Trabajo interdisciplinario:** colaborar con genetistas, bioinformáticos, ingenieros y otros expertos permite comprender mejor el alcance y las limitaciones de los sistemas inteligentes.
- **Responsabilidad ética:** es indispensable garantizar que el uso de IA se realice de manera humanizada, respetuosa y segura (Jiménez, 2024; Aipocrates, 2024).

El futuro de la medicina genética requiere de médicos que no solo dominen el conocimiento científico, sino que también integren la tecnología con responsabilidad, sensibilidad humana y compromiso ético.

Conclusiones

La inteligencia artificial ha emergido como una herramienta transformadora en el diagnóstico y tratamiento de los síndromes genéticos. Su capacidad para analizar grandes volúmenes de datos clínicos, fenotípicos y genéticos, así como su aplicación en el reconocimiento de patrones faciales, permite detectar alteraciones genéticas con una precisión y rapidez superiores al enfoque clínico tradicional.

Durante esta monografía se comprobó que, gracias a sistemas como Face2Gene y algoritmos de aprendizaje profundo, es posible orientar diagnósticos desde etapas tempranas de la vida, especialmente en recién nacidos, mejorando así el pronóstico y calidad de vida de los pacientes. Asimismo, se evidenció que el uso de IA puede ser una solución en contextos con limitación de recursos humanos especializados.

Sin embargo, el avance tecnológico plantea retos importantes, como el sesgo algorítmico, la protección de la privacidad y la necesidad del consentimiento informado. En ese sentido, la ética médica debe mantenerse como pilar fundamental en la aplicación de estas tecnologías.

Por lo tanto, el desarrollo e implementación de la inteligencia artificial en el ámbito genético no debe interpretarse como un reemplazo del profesional de la salud, sino como una herramienta complementaria que amplía las capacidades diagnósticas. Para lograrlo, es imprescindible la formación continua de los médicos en competencias digitales, el trabajo interdisciplinario, y la regulación clara de estas innovaciones para asegurar una práctica clínica ética, segura y centrada en el paciente.

Bibliografías:

Aipocrates. (2024, julio 7). *Más allá de la clínica: IA para el diagnóstico de síndromes genéticos.*

<https://aipocrates.blog/2024/07/07/mas-alla-de-la-clinica-ia-para-el-diagnostico-de-sindromes-geneticos/>

Jiménez, V. (2024, febrero 6). *IA para tratar enfermedades oncológicas y síndromes genéticos.* *Gaceta* *UDG.*

<https://www.gaceta.udg.mx/enfermedades-oncologicas-y-sindromes-geneticos-pueden-ser-tratados-rapidamente-con-apoyo-de-la-ia/>

Li, D., Zhang, W., & Wang, H. (2020). *Artificial intelligence in healthcare: Applications in genetic disease diagnosis and treatment.* *Journal of Translational Medicine*, 18(1), 1–12. <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02529-7>

Medicina y Salud Pública. (2021, febrero 24). *Inteligencia artificial, nueva aliada para identificar síndromes genéticos.*

<https://medicinaysaludpublica.com/noticias/general/inteligencia-artificial-nueva-aliada-para-identificar-sindromes-geneticos/3873>

FEDER. (s.f.). *Inicio.* Federación Española de Enfermedades Raras.

<https://www.enfermedades-raras.org/>

Gurovich, Y., Hanani, Y., Bar, O., et al. (2019). Identifying facial phenotypes of genetic disorders using deep learning. *Nature Medicine*, 25, 60–64. <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0279-0>

FDNA. (2023). *Face2Gene: Deep phenotyping for rare disease.* <https://www.face2gene.com>

Ciancia, S., et al. (2023). Facial phenotyping in rare syndromes using artificial intelligence. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18, 45. <https://doi.org/10.xxxx/xxxxx>

FDNA. (2024). *GestaltMatcher: Plataforma de comparación facial para enfermedades raras*. Face2Gene. <https://www.face2gene.com/wp-content/uploads/2024/06/GestaltMatcher3.png>

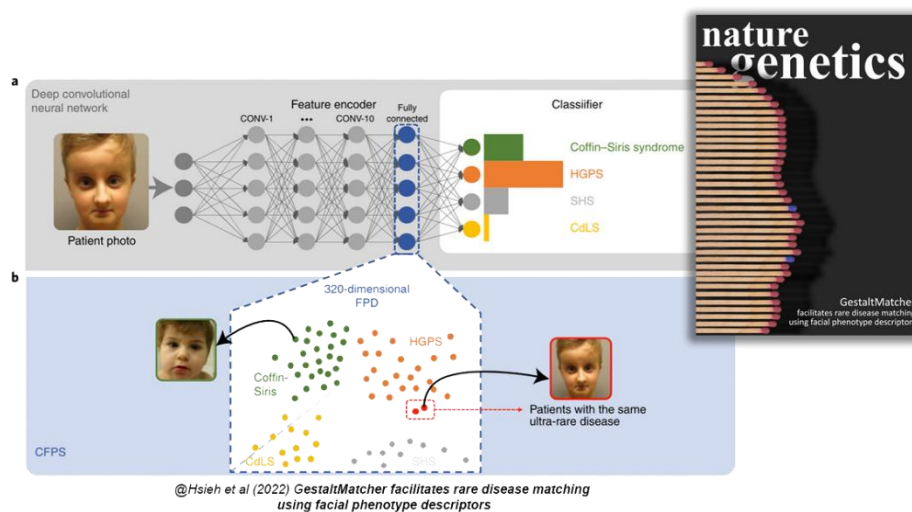
FDNA. (2019). *PEDIA Phase II: Visualización de síndromes en plataforma Face2Gene* [Imagen]. Face2Gene. https://www.face2gene.com/wp-content/uploads/2019/01/PEDIAII_Syndromes.png

Ciancia, S., Pieroni, A., & Simonetti, G. (2023). Facial phenotype and syndrome prediction using Face2Gene in Silver–Russell and Prader–Willi syndromes. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 45. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02656-w>

Anexos

Anexo A

Figura A1. Visualización del sistema GestaltMatcher utilizado en Face2Gene

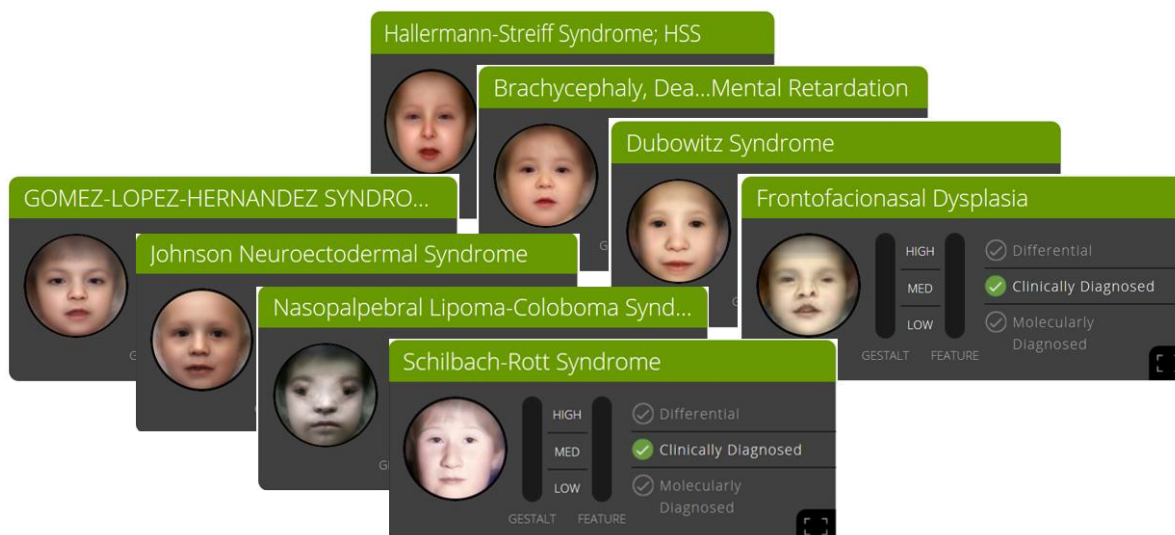


Descripción:

Representación gráfica del módulo GestaltMatcher, una extensión de la plataforma Face2Gene, que permite comparar perfiles fenotípicos faciales mediante redes neuronales profundas, orientado al diagnóstico de síndromes genéticos poco comunes.

Anexo B

Figura B1. Vista comparativa de síndromes en Face2Gene (PEDIA Phase II)

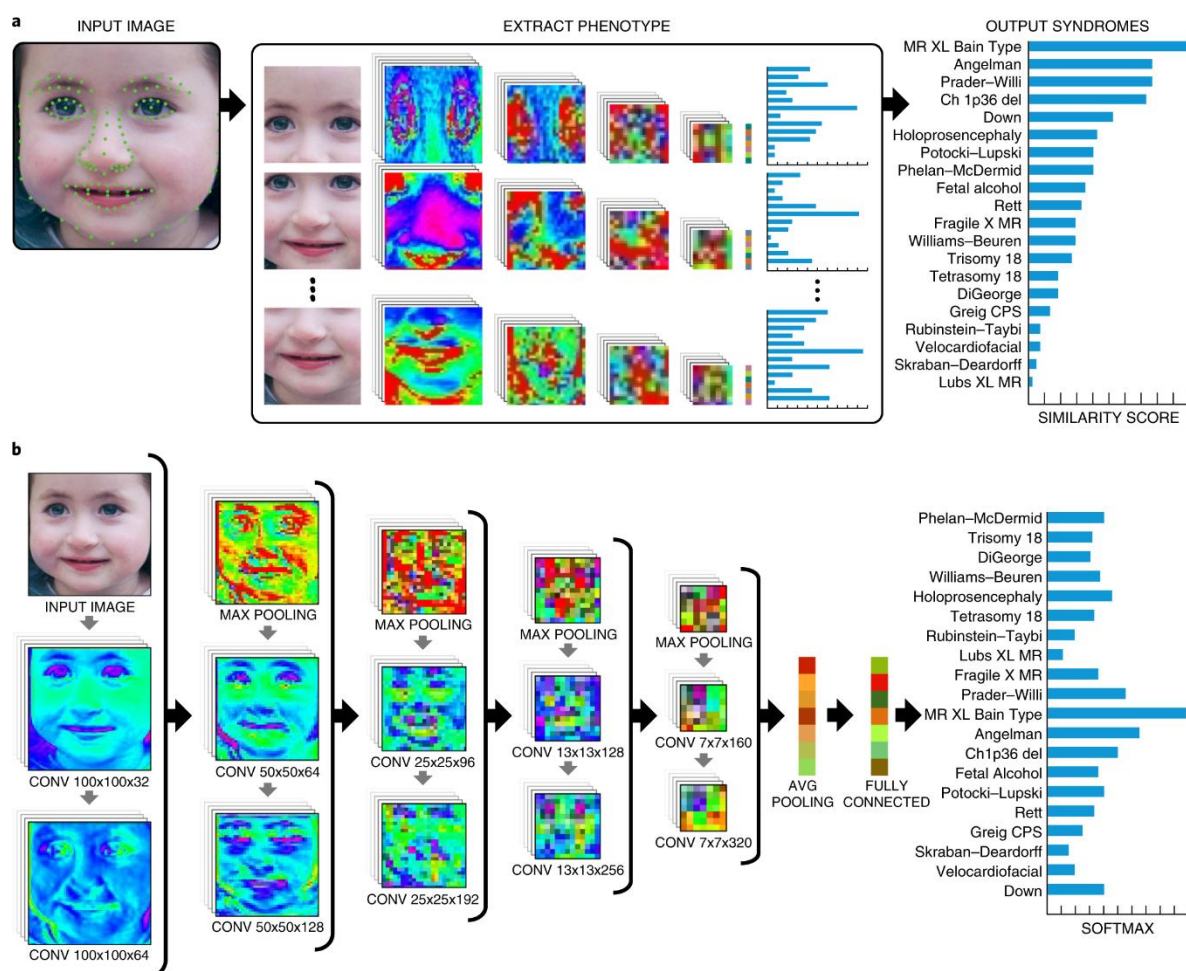


Descripción:

Captura referencial del módulo de priorización diagnóstica **PEDIA Phase II** de Face2Gene, que muestra un listado de síndromes posibles organizados por coincidencia fenotípica basada en redes neuronales profundas. Esta interfaz es utilizada por médicos genetistas para orientar decisiones clínicas.

Anexo C

Figura C1. Arquitectura DeepGestalt y visualización fenotípica en diagnóstico por IA



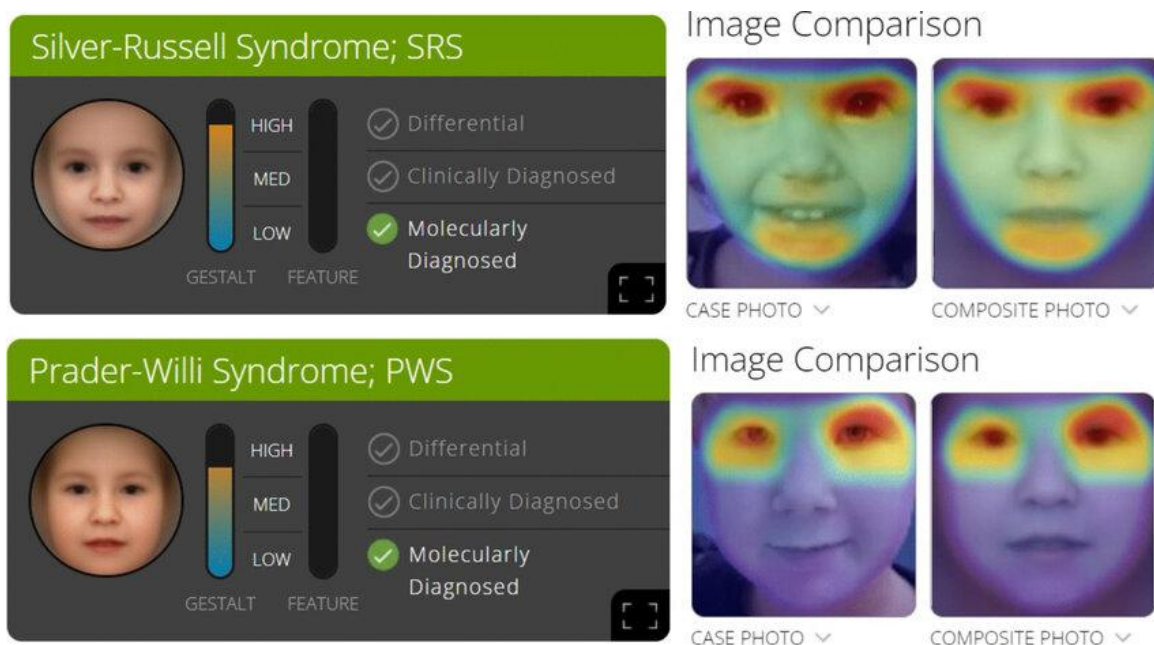
Descripción:

Diagrama de la arquitectura de la red neuronal **DeepGestalt**, que analiza imágenes faciales para identificar rasgos fenotípicos asociados con más de 200 síndromes genéticos. Esta

tecnología fue integrada a la plataforma Face2Gene y entrenada con más de 17,000 imágenes clínicas etiquetadas.

Anexo D

Figura D1. Retroalimentación de Face2Gene en pacientes con SRS y PWS



Descripción:

Captura comparativa generada por la app Face2Gene. A la izquierda, retroalimentación de IA para un paciente con **síndrome de Silver–Russell (SRS)**; a la derecha, análisis facial para **síndrome de Prader–Willi (PWS)**. El sistema asigna puntuaciones a posibles diagnósticos basándose en la coincidencia fenotípica.